

告示番号	5	先天性代謝異常 ( ) 年度	小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)	1/3					
病名	12 カルバミルリン酸合成酵素欠損症			受付種別	<input type="checkbox"/> 新規				
保険情報	保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( ) 被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( ) 資格取得年月日 年 月 日								
氏名	(セイメイ) (姓)		以前の登録氏名 (変更のある場合)	(セイメイ) (姓)					
住所	郵便番号 ( ) 都道府県 ( ) 市区町村 ( ) 丁目番地等 ( )								
生年月日	年 月 日			性別	男性 ・ 女性 ・ 性別未決定				
出生地	都道府県 ( ) 市区町村 ( )								
出生体重	g		出生週数	在胎 週 日					
発症時期	年 月 頃		記載時の年齢	満 歳 か月 日					
現在の身長・体重	身長 (測定日)	cm ( SD)		体重 (測定日)	kg ( SD)		BMI		
		年 月 日	年 月 日		年 月 日	肥満度	%		
手帳取得状況	身体障害者手帳	なし ・ あり ( 等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 ・ 4級 ・ 5級 ・ 6級 )			療育手帳	なし ・ あり			
	精神障害者保健福祉手帳 (障害者手帳)	なし ・ あり ( 等級 1級 ・ 2級 ・ 3級 )							
現状評価	治療 ・ 寛解 ・ 改善 ・ 不変 ・ 再発 ・ 悪化 ・ 死亡 ・ 判定不能				運動制限の必要性		なし ・ あり		
	人工呼吸器等装着者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		小児慢性特定疾病 重症患者認定基準に該当		する ・ しない ・ 不明		
臨床所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載									
最終受診日	( 年 月 日 )								
病型	病型 (カルバミルリン酸合成酵素欠損症) : [ 発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型 ]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [ なし ・ あり ]							
	内分泌・代謝	低血糖 : [ なし ・ あり ]							
	筋・骨格	病的骨折 : [ なし ・ あり ]	骨変形 : [ なし ・ あり ]		関節拘縮 : [ なし ・ あり ]				
		筋緊張低下 : [ なし ・ あり ]	筋萎縮 : [ なし ・ あり ]		筋力低下 : [ なし ・ あり ]				
		筋緊張亢進 : [ なし ・ あり ]		性質 : [ 痙縮 ・ 固縮 ]					
	消化器	肝腫大 : [ なし ・ あり ]		脾腫大 : [ なし ・ あり ]					
	精神・神経	精神発達遅滞 : [ なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明 ]							
		移動障害 : [ なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明 ]							
		精神運動機能の退行 : [ なし ・ あり ]				精神症状 : [ なし ・ あり ]		意識障害 : [ なし ・ あり ]	
		痙攣 : [ なし ・ あり ]		小脳性運動失調 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		不随意運動 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]			
	発達障害 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		自閉スペクトラム症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]						
	注意欠如多動症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		限局性学習症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]						
	発達障害 (その他) : ( )								
眼	緑内障 : [ なし ・ あり ]	白内障 : [ なし ・ あり ]		視力低下 : [ なし ・ あり ]					
	視野障害 : [ なし ・ あり ]	視神経萎縮 : [ なし ・ あり ]		角膜混濁 : [ なし ・ あり ]					
	眼球運動障害 : 水平性 : [ なし ・ あり ]		垂直性 : [ なし ・ あり ]						
耳鼻咽喉	聴力障害 : [ なし ・ あり ]		聴力 (右) : ( ) dB	聴力 (左) : ( ) dB					
その他	症状 (その他) : ( )								
臨床所見 (申請時) ※直近の状況を記載									
病型	病型 (カルバミルリン酸合成酵素欠損症) : [ 発症前型 ・ 新生児期発症型 ・ 遅発型 ]								
症状	全身	低身長 (-2.0SD以下) : [ なし ・ あり ]							
	内分泌・代謝	低血糖 : [ なし ・ あり ]							
	筋・骨格	病的骨折 : [ なし ・ あり ]	骨変形 : [ なし ・ あり ]		関節拘縮 : [ なし ・ あり ]				
		筋緊張低下 : [ なし ・ あり ]	筋萎縮 : [ なし ・ あり ]		筋力低下 : [ なし ・ あり ]				
		筋緊張亢進 : [ なし ・ あり ]		性質 : [ 痙縮 ・ 固縮 ]					
	消化器	肝腫大 : [ なし ・ あり ]		脾腫大 : [ なし ・ あり ]					
	精神・神経	精神発達遅滞 : [ なし ・ 境界 ・ 軽度 ・ 中等度 ・ 重度 ・ 最重度 ・ 不明 ]							
		移動障害 : [ なし ・ 走行 ・ 独立歩行 ・ 介助歩行 ・ 独立位 ・ 伝歩 ・ 坐位 (移動可) ・ 坐位 (移動不可) ・ 寝返り ・ 寝たきり ・ 不明 ]							
		精神運動機能の退行 : [ なし ・ あり ]				精神症状 : [ なし ・ あり ]		意識障害 : [ なし ・ あり ]	
		痙攣 : [ なし ・ あり ]		小脳性運動失調 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		不随意運動 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]			
	発達障害 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		自閉スペクトラム症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]						
	注意欠如多動症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]		限局性学習症 : [ なし ・ あり ・ 不明 ]						
	発達障害 (その他) : ( )								
眼	緑内障 : [ なし ・ あり ]	白内障 : [ なし ・ あり ]		視力低下 : [ なし ・ あり ]					
	視野障害 : [ なし ・ あり ]	視神経萎縮 : [ なし ・ あり ]		角膜混濁 : [ なし ・ あり ]					
	眼球運動障害 : 水平性 : [ なし ・ あり ]		垂直性 : [ なし ・ あり ]						
耳鼻咽喉	聴力障害 : [ なし ・ あり ]		聴力 (右) : ( ) dB	聴力 (左) : ( ) dB					
その他	症状 (その他) : ( )								

告示番号 <b>5</b> 先天性代謝異常 ( ) 年度 小児慢性特定疾病 医療意見書 (新規申請用)		2/3
検査所見 (診断時) ※診断された当時の所見や診断の根拠となった検査結果を記載		
有機酸分析 (尿)	オロト酸の排泄増加: [ なし ・ あり ・ 不明 ]	
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: これまでの最高値: ( )mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
酵素活性測定	酵素活性測定: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 酵素名: ( ) 検体採取部位: ( ) 測定値: ( ) 基準値: ( )	
血液検査	アンモニア (NH <sub>3</sub> ): これまでの最高値: ( )μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ( )mg/dL 血糖値 (随時): ( )mg/dL	
血液ガス分析	anion gap: ( )mEq/L	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) CPS1遺伝子異常: [ なし ・ あり ] 遺伝子異常 (その他): ( )	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ( )	
検査所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
アミノ酸分析 (血漿)	シトルリン: 最近1年間の最高値: ( )mg/dL ・ μmol/L (nmol/mL)	
酵素活性測定	酵素活性測定: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 酵素名: ( ) 検体採取部位: ( ) 測定値: ( ) 基準値: ( )	
血液検査	アンモニア (NH <sub>3</sub> ): 最近1年間の最高値: ( )μg/dL ・ μmol/L ・ 未実施 血糖値 (空腹時): ( )mg/dL 血糖値 (随時): ( )mg/dL	
血液ガス分析	anion gap: ( )mEq/L	
発達・知能指数検査	発達・知能指数検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) 実施時年齢: ( 歳 か月 ) 検査名: [ 田中・ビネー式 ・ WPPSI ・ WISC ・ WAIS-R ・ 新版K式 ・ K-ABC ・ 遠城寺式 ・ KIDS ・ その他 ] 検査名 (その他): ( ) DQまたはIQ値: ( )	
遺伝学的検査	遺伝子検査: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 ) CPS1遺伝子異常: [ なし ・ あり ] 遺伝子異常 (その他): ( )	
検査所見 (その他)	検査所見 (その他): ( )	
その他の所見 (申請時) ※直近の状況を記載		
合併症	合併症: [ なし ・ あり ] 詳細: ( )	
家族歴	同胞の突然死: [ なし ・ あり ]	
経過 (申請時) ※直近の状況を記載		
薬物療法	安息香酸ナトリウム: [ なし ・ あり ] L-アルギニン: [ なし ・ あり ] フェニル酢酸ナトリウム: [ なし ・ あり ] 薬物療法 (その他): ( )	
栄養管理	自然タンパク制限: [ 未実施 ・ 実施 ] 栄養管理 (その他): ( )	
血液浄化	血液浄化法: [ 未実施 ・ 実施 ] 種類: [ 持続的血液透析 (CHD) ・ 持続的血液濾過透析 (CHDF) ・ その他 ] 回数: ( )回/年	
移植	肝移植: [ 未実施 ・ 実施 ] 実施日: ( 年 月 日 )	
治療	治療 (その他): ( )	
今後の治療方針	今後の治療方針: ( ) 治療見込み期間 (入院) 開始日: ( 年 月 日 ) 終了日: ( 年 月 日 ) 治療見込み期間 (外来) 開始日: ( 年 月 日 ) 終了日: ( 年 月 日 ) 通院頻度: ( )回/月	
就学・就労状況	就学前 ・ 小中学校 ( 通常学級 ・ 通級 ・ 特別支援学級 ) ・ 特別支援学校 ( 小中学部 ・ 専攻科を含む高等部 ) ・ 高等学校 ( 専攻科を含む ) ・ 高等専門学校 ・ 専門学校/専修学校など ・ 大学 ( 短期大学を含む ) ・ 就労 ( 就学中の就労も含む ) ・ 未就学かつ未就労 ・ その他 ( )	

<b>告示番号</b>	<b>5</b>	<b>先天性代謝異常</b>	( )	<b>年度</b>		<b>小児慢性特定疾病 医療意見書〈新規申請用〉</b>	<b>3/3</b>
医療機関・医師署名							
上記の通り診断します。							
医療機関名				記載年月日	年	月	日
医療機関所在地				診断年月日	年	月	日
電話番号				診療科			
				医師名			
				小児慢性特定疾病 指定医番号	(		)

・診断年月日欄には、本医療意見書に記載された内容を診断した日を記載してください。

行政記載欄	
担当自治体	
受理日	年 月 日
公費負担者番号	
認定結果	[ 認定 ・ 不認定 ]
研究同意の有無	[ 有 ・ 無 ]
受給者番号	受給者番号 ( ) 有効期限 年 月 日
階層区分	[ 生活保護 ・ 低所得Ⅰ ・ 低所得Ⅱ ・ 一般所得Ⅰ ・ 一般所得Ⅱ ・ 上位所得 ・ その他 ]
保険情報	保険者番号 ( ) 被保険者記号 ( ) 被保険者番号 ( ) 被保険者個人単位枝番 ( ) 資格取得年月日 年 月 日